

Naturalment

Entrevista

Lluís Pascual

Professor titular d'universitat
Departament de Genètica
Facultat de Biologia
Universitat de València



A 10 anys de distància, quin balanç es pot fer del PGH?

El balanç ha de ser sens dubte molt positiu. Sempre s'ha dit que la biologia molecular és una ciència que avança molt ràpidament, però certament, l'impuls donat pel projecte genoma humà i tot el que comporta en aquest camp de la ciència està sent espectacular i em resulta molt complicat poder aventurar què ens trobarem en els propers anys.

¿Destacaria algun aspecte del projecte de manera especial?

Un dels aspectes més destacables és l'augment del coneixement que tenim sobre l'estructura i característiques del genoma humà i organismes model, però em sembla encara molt més espectacular i important de cara al futur pròxim, la revolució tecnològica associada amb els mètodes de seqüenciació de segona i tercera generació. Ara el problema no és la informació (aquesta ens sobra), el problema està en poder analitzar-la i entendre-la en tota la seva amplitud. I no podem oblidar l'impuls que està prenent la farmacogenòmica, el camí que estem avançant cap a una medicina personalitzada.

Ha tingut el PGH aplicacions que en principi no estaven previstes?

No sé fins a quin punt podrien estar en la ment dels investigadors que van portar a terme el disseny i execució del PGH, algunes investigacions que s'estan duent a terme últimament, però la veritat és que a mi em sorprenen en gran mesura els avenços obtinguts en l'anàlisi de genomes antics, especialment la seqüenciació del genoma neanderthal i les seves implicacions en la determinació de quins factors genètics poden estar associats a l'origen de la "humanitat"-d'això que ens diferencia dels animals-i els avenços en biologia sintètica i en biologia de sistemes, especialment els estudis de genoma mínim i dels metagenomas i diversitat genètica presents en els ecosistemes.

Hi va haver alguna idea bàsica de la biologia que canviés gràcies al PGH?

Crec que moltes. N'hi ha prou esmentar que ara, gràcies a les dades que ens aporta l'estudi detallat del genoma, em refereixo per exemple al projecte ENCODE (una derivació del PGH), cada vegada ens és més complicat-i fascinant-entendre que és un gen. Em sorprèn i meravella l'haver constatat que una mateixa seqüència gènica pot donar tants productes diferents en funció de, per exemple, del processat alternatiu dels exons.

A partir del PGH es té una nova concepció de l'ètica en la biologia?

Sense cap dubte. El PGH ha posat al descobert la nostra identitat genètica i les implicacions de la correcta i ètica gestió d'aquesta informació són inacabables. Un petit exemple, el projecte mil genomes pretén seqüenciar els genomes de milers de voluntaris i proposa com a condició que la teva informació genètica sigui pública. Tu Participaries en el projecte? Estaries disposat a que la gent pogués conèixer "el teu" genoma?

Avui en dia, és gairebé de tertúlia pública comentar situacions relacionades amb la identitat genètica relacionades amb la privacitat del nostre perfil genètic, amb la conveniència de disposar de perfils genètics de persones fitxades per la policia, de persones desaparegudes o els seus familiars, etc.

La bioinformàtica va tenir un paper decisiu en l'PGH. Actualment, s'han fet grans avenços en aquest camp. Segueix sent tan preponderant per a la biologia?

Jo diria que cada dia que passa, fins i tot més. Si bé és cert que molts aspectes del desenvolupament dels estudis del genoma són concrets, la veritat és que les anàlisis de genòmica comparativa, de metagenomes, d'associació de variació genètica amb la predisposició a malalties i molts altres necessiten d'eines bioinformàtiques cada vegada més sofisticades i potents. Com deia anteriorment, actualment el problema no és la informació sinó la seva gestió. I per per a aquesta anàlisi cal la bioinformàtica. Per descomptat.

Fins a quin punt va ser determinant el descobriment del PGH per dur a terme el ENCODE?

Sense el Projecte Genoma Humà no haguessin estat possibles molts dels avenços i estudis ja realitzats o en marxa. Un d'ells, com no, el ENCODE. Encara que us pugui costar fer-vos a la idea, a principis dels anys 90, determinar la seqüència gènica associada a un fenotip i dur a terme la seva caracterització genètica, la seva seqüenciació, era tot un repte i un bon tema de tesi que no estava a l'abast de tots els laboratoris. El PGH va implicar tot un desenvolupament tecnològic associat a la biologia molecular que ha canviat aquesta ciència. I jo, almenys, no sóc capaç de discernir que ens espera a l'horitzó.

